



中华医学会核医学分会
技术与继续教育学组

中华医学会核医学分会第十一届委员会
技术与继续教育学组
系列专家讲座

结节性硬化 ^{18}F -FDG PET/CT脑显像

^{18}F -FDG PET/CT Brain imaging in Tuberous Sclerosis

范岩

北京大学第一医院

2020年



- ◆ 北京大学第一医院核医学科负责人
- ◆ 中华医学会核医学分会全国委员；北京医学会核医学分会常委；中国医学影像技术研究会核医学分会常委；中国临床肿瘤学会核医学分会常委；北京中西医结合学会核医学委员会常委

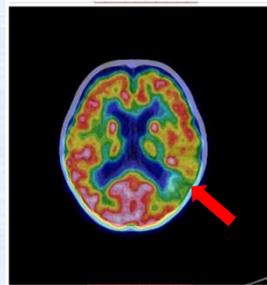
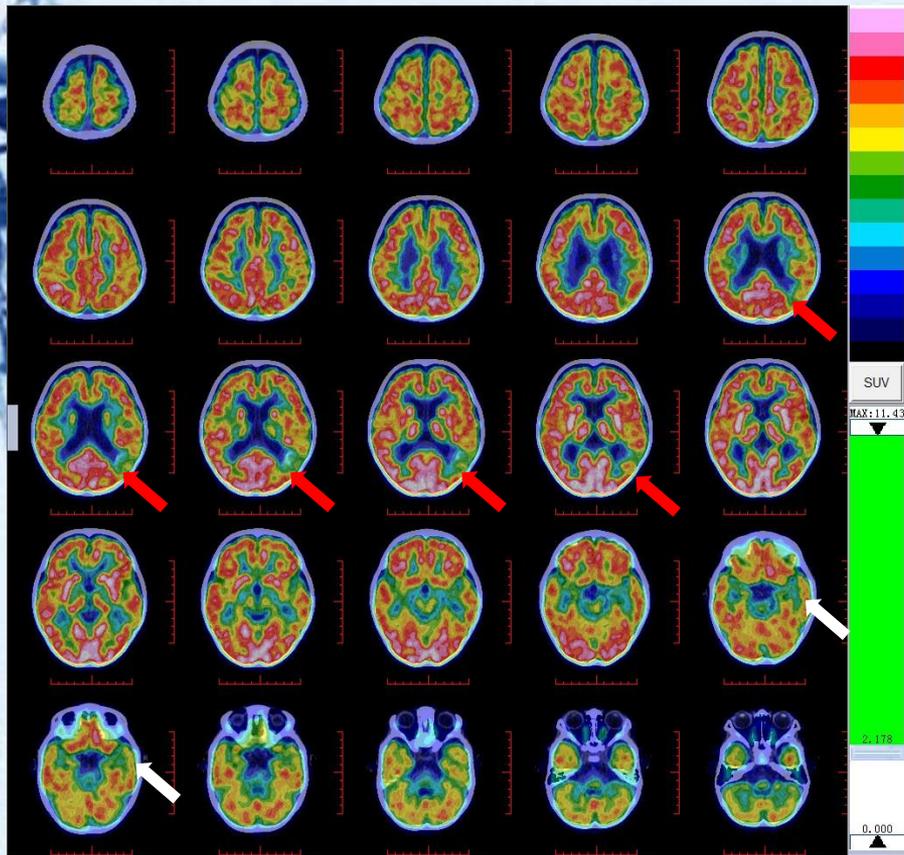
病例摘要

- ◆ 患儿男，4岁，间断抽搐发作3年余
- ◆ 发作形式：睡眠中双肩抖动，右侧为著，持续约数秒至20s不等，1-2次/日
- ◆ 发作间期脑电图：左侧枕、后颞区棘慢波、多棘慢波、慢波发放
- ◆ 查体：右侧眼睑、鼻翼、头顶、腹部、右上肢多处斑点状白斑
- ◆ TSC1、TSC2基因点突变检测：TSC1基因突变

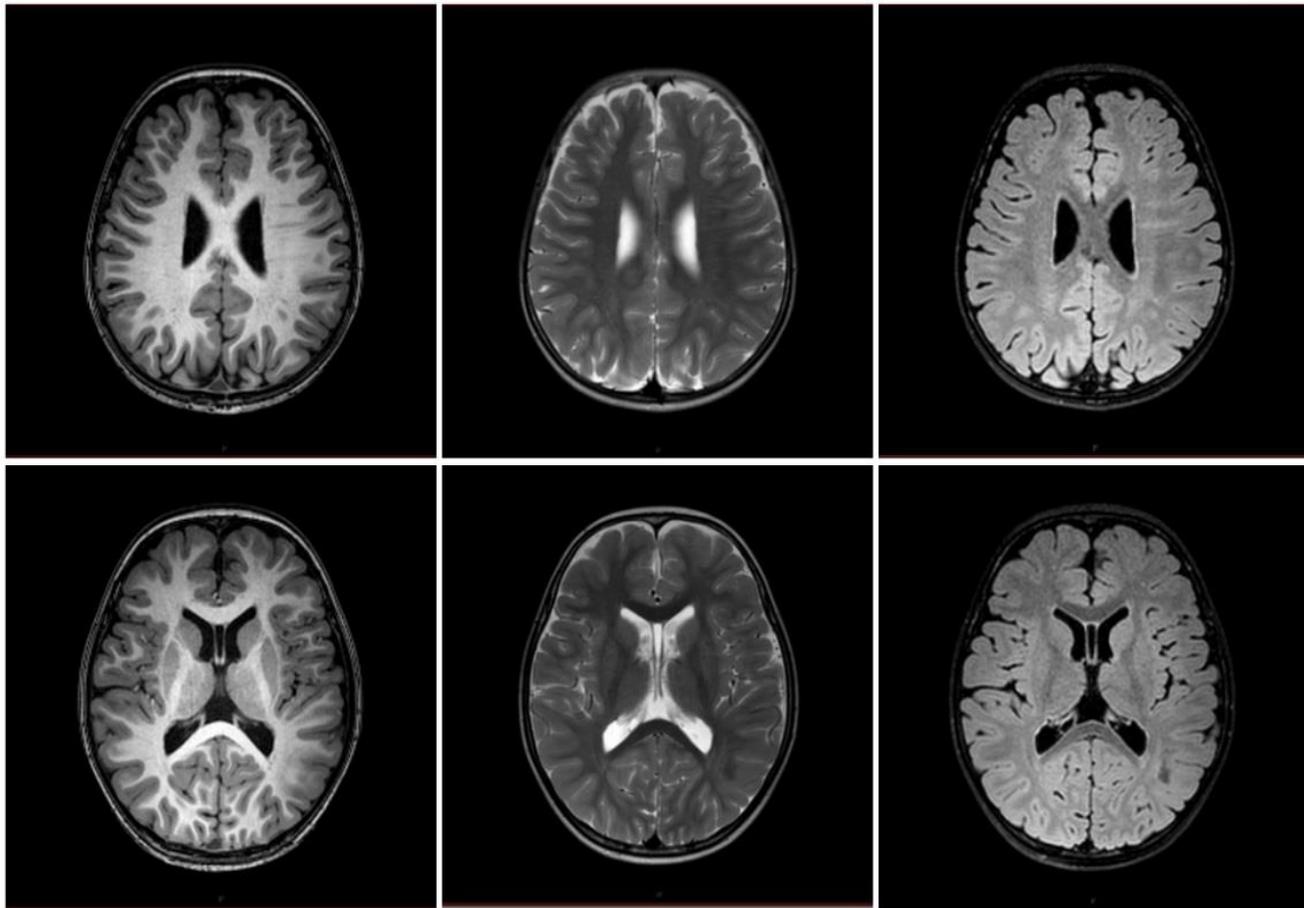
脑电图

背景活动	清醒安静状态下双侧枕区5-7Hz中波幅 θ 节律，夹杂少量低波幅快波，左右大致对称，睁闭眼试验不合作。
过度换气	未做。
闪光刺激	未见与睁眼IPS相关性异常波，闭眼、合眼IPS不合作。
睡眠期	睡眠波及睡眠周期大致正常。
异常波	醒睡各期左侧枕、后颞区多量中-高波幅棘波、棘慢波、多棘慢波、慢波散发、阵发或连续发放，左侧后颞区著；睡眠期双侧额、中央、中线区多量低-中波幅棘波波散发或簇发。
发作期	监测期间醒睡各期各1次左侧枕、后颞区低波幅尖波发放→波幅渐高、频率渐慢，持续10-20s左右，同期患儿临床表现不明显，清醒期紧随左侧后头部为主高-极高波幅多位相慢波阵发，伴患儿身体用力1下。
印象	<p>异常幼儿脑电图</p> <p>左侧枕、后颞区棘慢波、多棘慢波、慢波发放，左侧后颞区著 睡眠期双侧额、中央、中线区小棘波发放 监测到2次左侧后头部起始电发作，1次紧随痉挛发作</p>

^{18}F -FDG PET/CT



- 左侧侧脑室旁高密度灶，邻近皮层葡萄糖代谢减低（红箭头）
- 左侧颞叶局部皮层葡萄糖代谢较对侧减低，脑实质密度未见异常（白箭头）



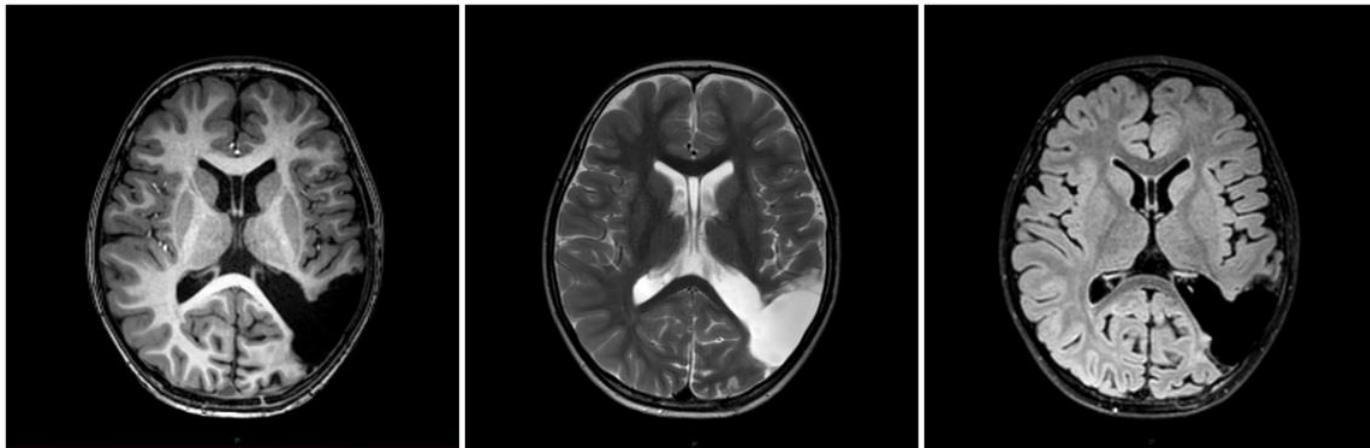
脑部MR

左侧侧脑室旁白质异常信号；
左颞叶、枕叶皮层及皮层下
异常信号。

治疗及随访

- ◆ 完善检查后行癫痫灶（左颞顶枕叶区病灶）切除术
- ◆ 病理：FCDIIb，结合临床不排除TSC
- ◆ 临床诊断：TSC
- ◆ 术后6月随访：患儿无癫痫发作，Engel分级为I级

术后脑部MR



病例特点

- ◆ 儿童难治性癫痫
- ◆ 发作形式：睡眠中双肩抖动，右侧为著
- ◆ TSC1、TSC2基因点突变检测：TSC1基因突变
- ◆ 颅脑MRI：符合结节性硬化症（TSC）
- ◆ ^{18}F -FDG PET/CT：左侧侧脑室旁高密度灶，邻近皮层葡萄糖代谢减低；左侧颞叶局部皮层葡萄糖代谢减低，脑实质密度未见异常。

结节性硬化 (Tuberous sclerosis complex, TSC)

- ◆ **常染色体显性遗传性多器官受累疾病**。致病基因为TSC1或TSC2基因，也有患者未发现基因突变。
- ◆ 可影响多器官及系统，与多种良性错构瘤有关，如血管纤维瘤、横纹肌瘤、血管平滑肌脂肪瘤。TSC患者有患恶性肿瘤的风险，主要位于肾脏、脑、软组织。
- ◆ 临床表现差异很大，包括发病年龄、病情严重程度、特定基因型引起的不同体征和症状。主要特征：**癫痫、痴呆、皮脂腺瘤**（典型三联征发生在不到1/3患者中）

诊断标准

- ◆ 诊断标准来自2012年国际TSC共识大会，TSC诊断可基于基因检测结果和/或临床表现

诊断
标准

基因标准

致病性TSC基因突变可作为独立诊断标准；正常不能除外TSC

包括11项主要表现及6项次要表现

临床诊断标准

确诊：2个主要表现；或1个主要表现伴 ≥ 2 个次要表现

可能的诊断：1个主要表现；或 ≥ 2 个次要表现

疾病相关知识

临床诊断标准

主要表现

- ◆ 黑色素减退斑 (≥ 3 个, 直径至少5mm)
- ◆ 血管纤维瘤 (≥ 3 个) 或头部纤维斑块
- ◆ 指(趾)甲纤维瘤 (≥ 2 个)
- ◆ 鲨鱼样斑
- ◆ 多个视网膜错构瘤
- ◆ 皮质发育不良 (包括结节和脑白质放射状迁移线) *
- ◆ 室管膜下结节
- ◆ SEGA
- ◆ 心脏横纹肌瘤
- ◆ LAM *
- ◆ 血管平滑肌脂肪瘤 (≥ 2 个)

次要表现

- ◆ 斑驳样”皮肤病变
- ◆ 牙釉质凹陷 (> 3 处)
- ◆ 口内纤维瘤
- ◆ 视网膜色素脱失斑
- ◆ 多发性肾囊肿
- ◆ 非肾性错构瘤

* 如果仅有LAM和血管平滑肌脂肪瘤, 而无其他特征, 则不符合诊断标准

脑部

脑部主要病理改变：

- ◆ 皮质发育不良
- ◆ 室管膜下结节（SEN）：可能逐渐钙化；可见于80%的TSC患者
- ◆ 室管膜下巨细胞星形细胞瘤（SEGA）：普遍认为SEGA来自SEN；可能逐渐钙化；可见于5-15%的TSC患者
- ◆ 白质放射状移行线

脑部

- ◆ 神经系统症状主要有：癫痫、发育迟滞、精神异常、局灶性神经功能缺失，以**癫痫**最为常见，其中70%为药物难治性癫痫
- ◆ TSC相关癫痫的治疗：药物、生酮饮食、手术等。**外科手术**是药物难治性癫痫的重要治疗手段

脑部

- ◆ 与癫痫相关颅内病变是**幕上皮质结节**，然而并不是所有脑内病变都可以引起癫痫发作，需进行术前评估确定致痫结节

术前 定位

症状学与神经科体征：定位致痫结节的基础

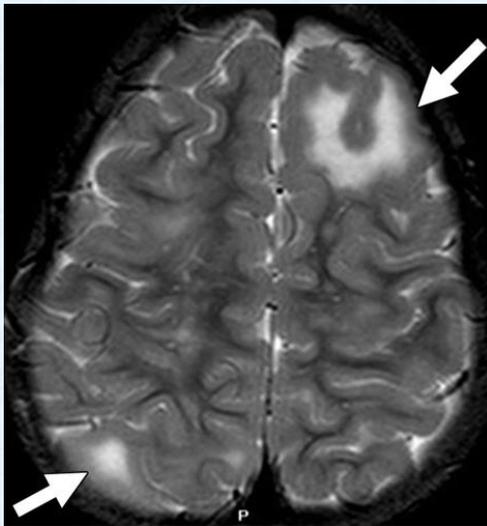
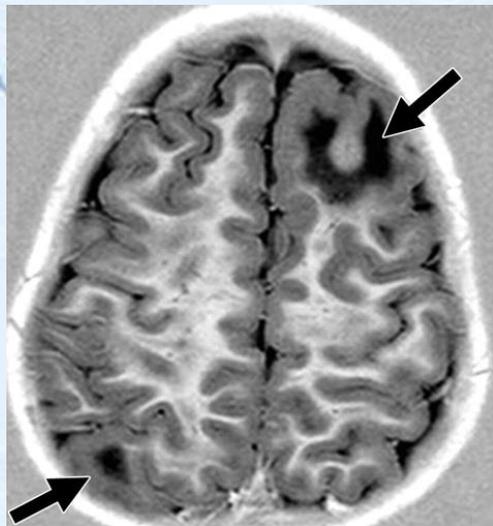
结构影像学（CT/MRI）及功能影像学检查（PET/SPECT）

电（磁）生理技术：脑电图、脑磁图

神经心理评估

MR

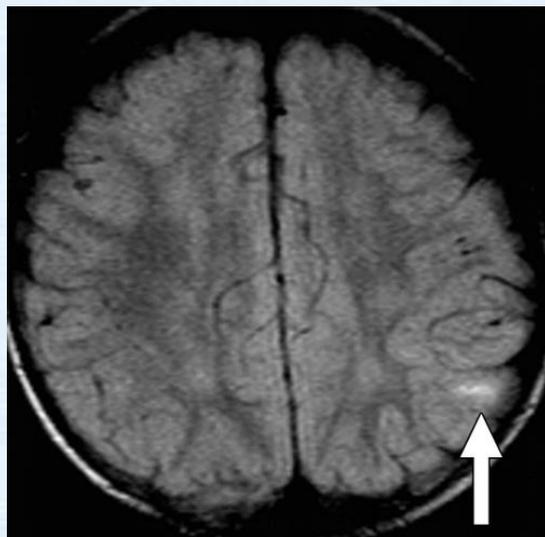
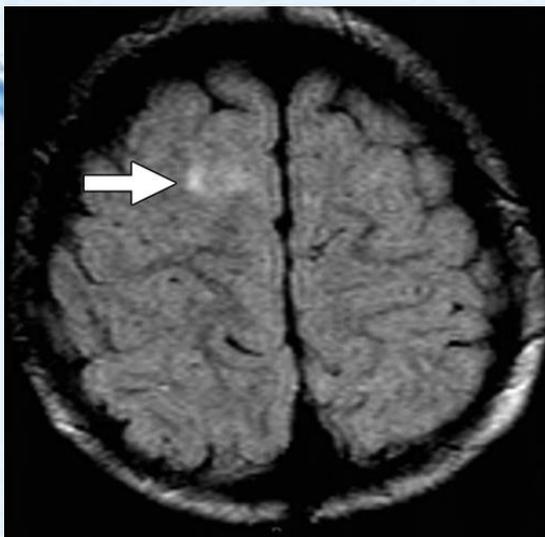
◆ 皮层及皮层下结节



女，4岁，TSC。
左额叶、右顶叶皮层下白
质T1WI呈低信号，T2WI
呈高信号。为皮层及皮层
下结节的特征。

MR

◆ 皮层及皮层下结节



男，11月龄，TSC。
T2FLAIR示右额叶、
左顶叶皮层及皮层下
结节。

MR

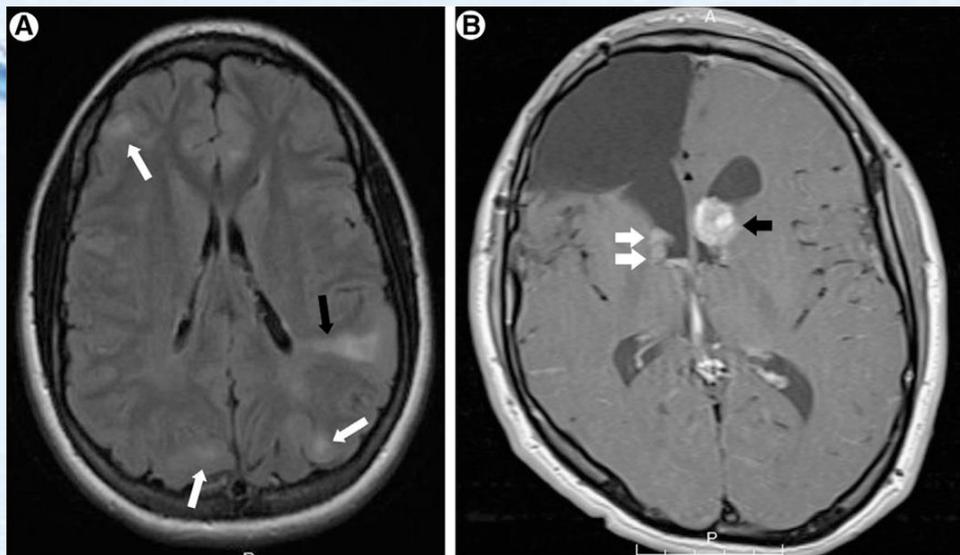
◆ 室管膜下结节



女, 4岁, TSC。
T1WI示左侧侧脑室室管膜下结节, 增强扫描结节强化。

MR

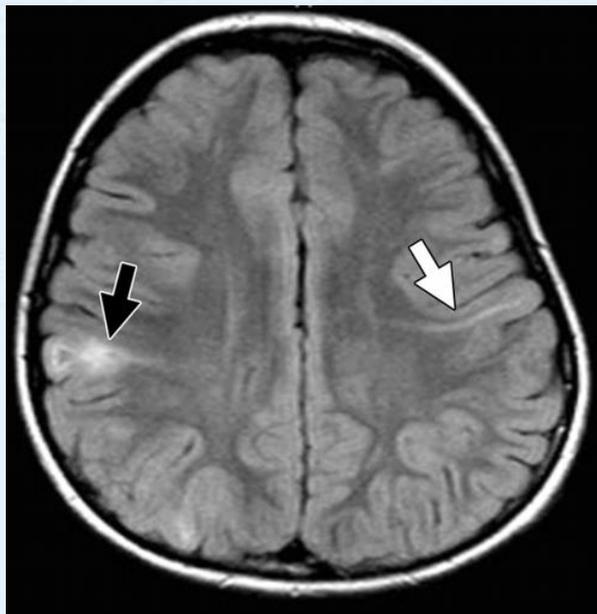
◆ 室管膜下巨细胞星形细胞瘤



A: T2FLAIR示皮质发育异常。
B: T1增强示SEGA (黑色箭头) 及右侧室管膜下结节 (白色箭头)。

MR

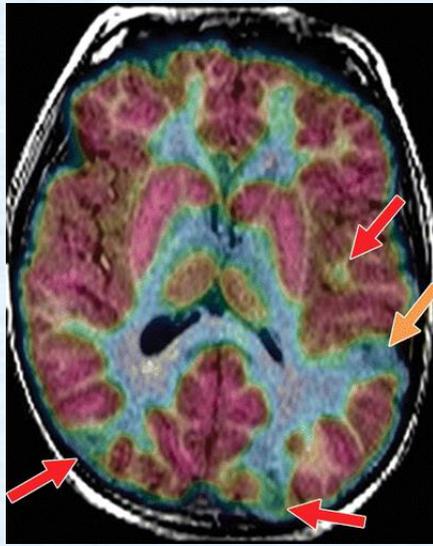
◆ 白质放射状移行线



男，8岁，TSC。
T2FLAIR示放射状移行线（白色箭头）、
皮质和皮质下结节（黑色箭头）。

PET/CT

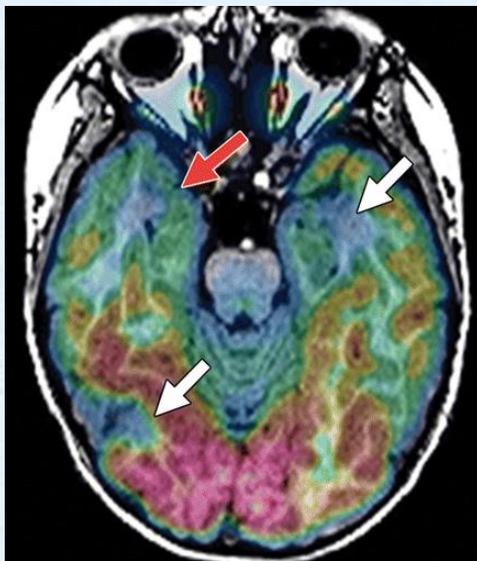
- ◆ 有研究认为发作间期 ^{18}F -FDG PET中致痫结节皮质低代谢范围明显大于MRI所示病灶大小



男，17岁，TSC。
MR示颅内多发皮层及皮层下结节。
其中左侧颞叶处病灶（黄箭头）
PET显示低代谢范围较大，很可能是引起癫痫的区域。

PET/CT

男，10月龄，TSC。T2FLAIR示双侧多发皮层、皮层下结节。PET/MR融合图像提示多发低代谢灶，其中右颞病灶（红箭头）低代谢范围明显大于MR所示病灶大小。后行右侧颞叶致痫灶切除术，术后未见发作。

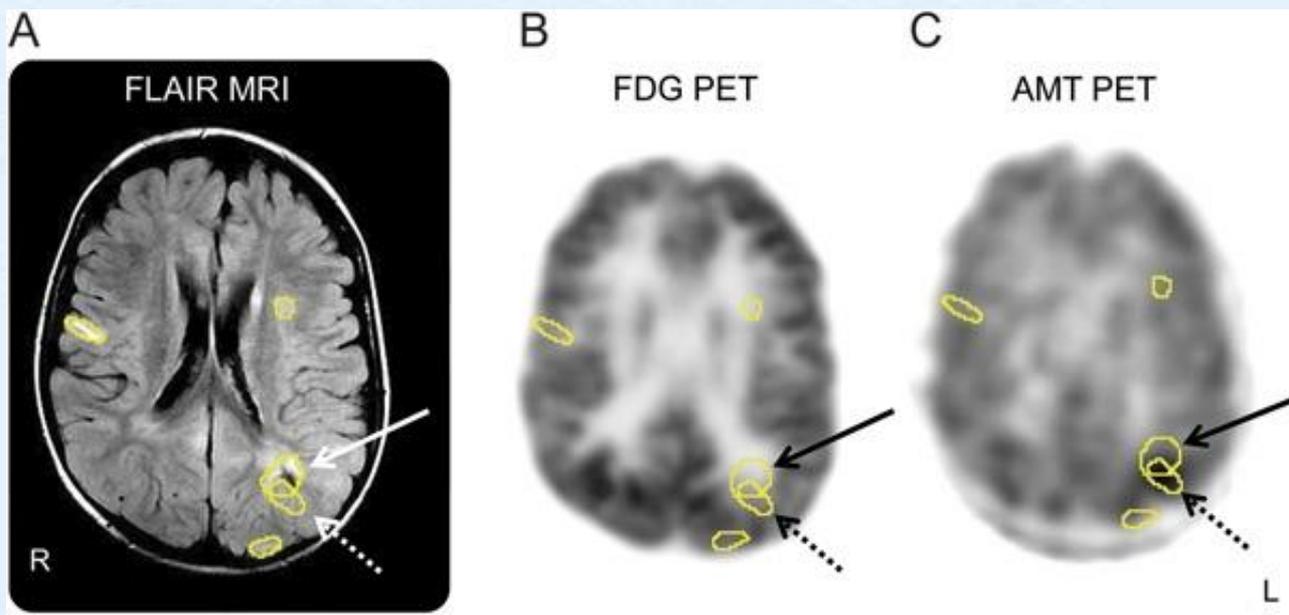


PET/CT

- ◆ 有研究显示PET显像剂 α -[^{11}C]-methyl-l-tryptophan (AMT)在筛选TSC患者致痫灶方面有一定作用，表现为致痫灶显像剂摄取增高，其机制尚不明确。
- ◆ 该显像剂特异性较好，即使是对于MRI或 ^{18}F -FDG PET显示正常的病灶也有一定作用；但其灵敏度相对较低。
- ◆ 仍有约25%的发作起源的皮质结节未见AMT摄取增高。

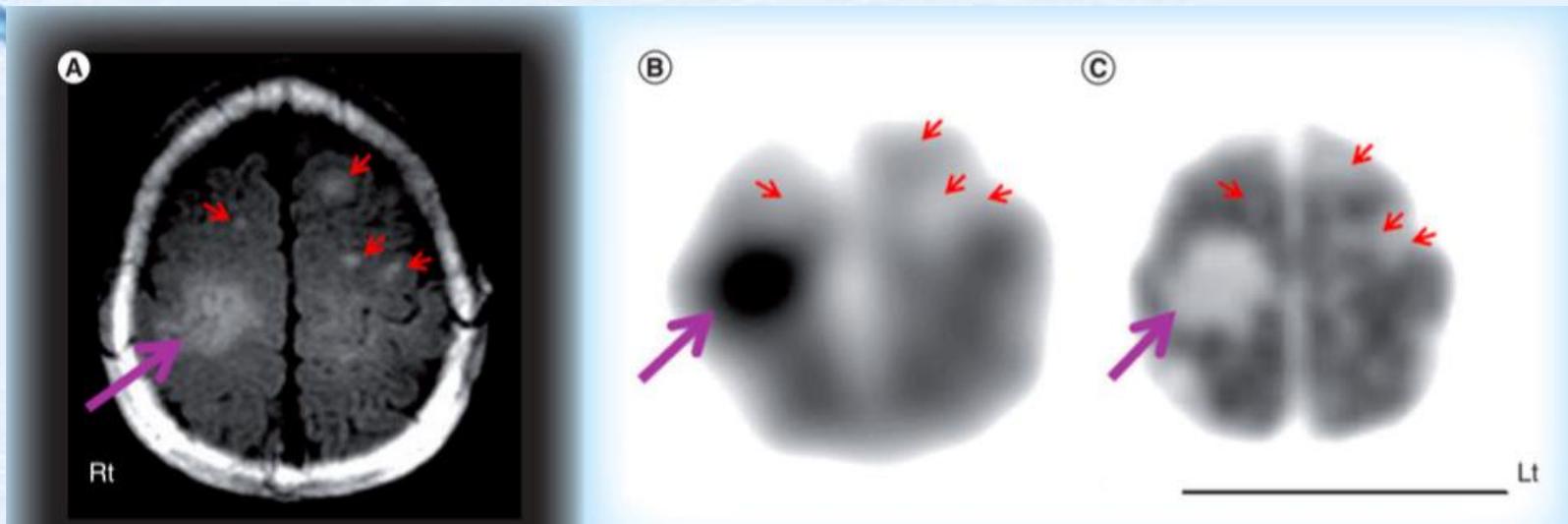
PET/CT

男，4岁，TSC-2基因突变。MRI、 ^{18}F -FDG PET示脑内多发病灶。
AMT-PET示左枕叶AMT摄取浓聚灶。



PET/CT

男，5岁，TSC。MRI（图A）、 ^{18}F -FDG PET（图C）示脑内多发病灶。AMT-PET（图B）示右侧中央区AMT摄取浓聚灶。后行致痫灶切除术（含右侧中央区处病灶），预后良好。



1. Northrup H , Krueger D A . Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria Update: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference[J]. Pediatric Neurology, 2013, 49(4):243-254.
2. 丁平,关宇光,梁树立,刘庆祝,刘仕勇,彭镜,田宏,姚一,遇涛,张凯.结节性硬化症相关癫痫外科治疗中国专家共识[J].中国当代儿科杂志,2019,21(08):735-742.
3. Kalantari B N , Salamon N . Neuroimaging of tuberous sclerosis: Spectrum of pathologic findings and frontiers in imaging[J]. ajr am j roentgenol, 2008, 190(5):304-9.
4. Bagla, S., et al. A distinct microRNA expression profile is associated with alpha[(11)C]-methyl-L-tryptophan (AMT) PET uptake in epileptogenic cortical tubers resected from patients with tuberous sclerosis complex. Neurobiol Dis 109, 76-87 (2018).
5. Kumar, A., Asano, E. & Chugani, H.T. alpha-[¹¹C]-methyl-L-tryptophan PET for tracer localization of epileptogenic brain regions: clinical studies. Biomark Med 5, 577-584 (2011).
6. Chugani H T , Luat A F , Kumar A , et al. α -[¹¹C]-Methyl-L-tryptophan-PET in 191 patients with tuberous sclerosis complex[J]. Neurology, 2013, 81(7):674-680.

中华医学会核医学分会第十一届委员会 技术与继续教育学组成员名单



中华医学会核医学分会
技术与继续教育学组

组长	姚稚明 缪蔚冰
副组长	王茜 范岩 刘纯
传媒管理	林端瑜 余飞
委员	王闯 程兵 黄斌豪 邓群力 袁梦晖 边艳珠 李忠原 黄占文 张卫方 李凤岐 褚玉 潘建英 程祝忠 梅丽努尔·阿布都热西提 肖欢 武兆忠 杨吉琴 农天雷 徐微娜 苏莉 江勇 董萍 黄谋清 马宏星 耿建华 陈亮 杨治平 肖茜 李梦春 郑堃 李从心 向阳
秘书	李旭 郑山